

## Клинико-генетическая характеристика болезни Шарко-Мари-Тута 6С типа

Научный руководитель – Максимова Надежда Романовна

*Максимова Анастасия Анатольевна*

*Аспирант*

Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, Медицинский институт, Кафедра Неврология и психиатрия, Якутск, Россия

*E-mail: nastushalensk@mail.ru*

Болезнь Шарко - Мари - Тута (ШМТ; код МКБ-10 G60.0) или наследственная моторно-сенсорная нейропатия (НМСН) — группа наследственных заболеваний, которые сопровождаются слабостью, атрофией мышц конечностей, деформацией конечностей, изменением походки [1]. Распространенность ШМТ в мире составляет в среднем 35 случаев на 100 000 человек. В РФ, по разным оценкам, частота заболевания в разных регионах варьирует от 7 до 13,3 случаев на 100 000 населения. В целом на долю ШМТ приходится около 80 % всех наследственных невропатий в России [1, 2].

Цель исследования - описать клинико-генетическую характеристику болезни Шарко-Мари-Тута 6С типа у пациентов Республики Саха (Якутия).

Материалы и методы. Всего обследовано 40 пациентов из 36 неродственных семей с клиническим диагнозом «наследственная моторно-сенсорная нейропатия». По половому признаку мужчин составило - 19, женщин - 21. Проведен поиск патогенных вариантов с.659G>A в гене PDXK. Всем пациентам с болезнью Шарко-Мари-Тута 6С типа проведена оценка клинического статуса, у 36 пациентов - анализ электронейромиографических данных.

Результаты. У 35 пациентов обнаружен патогенный вариант с.659G>A в гене PDXK в гомозиготном состоянии. У остальных 5 человек - обнаружена мутация в гетерозиготном состоянии. Возраст дебюта болезни составил в среднем 11,6 лет. Средний возраст на момент осмотра - 23,6 лет. Все пациенты 1-ым симптомом отмечали нарушение походки (частые спокытания, падения, ступаж). При неврологическом осмотре выявлены следующие клинические признаки: гипотрофия мышц и слабость мышц стоп, голеней, кистей, деформация стоп, чаще по типу полый, снижение или отсутствие сухожильных рефлексов с ног. Субатрофия зрительных нервов обнаружена у 27 пациентов. По данным электронейромиографии в 18 случаях выявлен демиелинизирующий тип полинейропатии, аксональный - в 7, смешанный - в 11.

Выводы. Отличительной особенностью наследственной моторно-сенсорной нейропатии 6С типа является наличие у большинства пациентов субатрофии зрительных нервов, поэтому необходимо проводить в первую очередь поиск данной мутации у пациентов с субатрофией зрительных нервов для ранней диагностики и своевременного лечения.

### Источники и литература

- 1) Галым А. Случай наследственной нейропатии Шарко-Мари-Тута в педиатрии // Нейрохирургия и неврология Казахстана. – 2017. – Т. 2. - С.85-89.
- 2) Гончарова С. И., Шнайдер Н. А. Наследственная невропатия Шарко-Мари-Тута: возможности нефармакологического лечения // Физиотерапия, бальнеология и реабилитация. – 2013. – Т. 6. – С.13-19.